

CA – Cerebellar Abiotrophy

Vad är CA?

CA – Cerebellar Abiotrophy Cerebellar Abiotrophy (CA) även kallad Cerebellar Cortical Abiotrophy (CCA) är en neurologisk defekt som drabbar de neuroner (nervceller) som kallas Purkinjeceller i cerebellum (lillhjärnan), vilket gör att de dör av. Purkinjecellerna tillbakabildas och när de väl är förtvinade så är de för alltid förlorade. Purkinjecellerna har en kritisk roll i hjärnan eftersom de finns i lillhjärnbarkens mellanskikt och styr all kommunikation mellan det innersta molekyllära skiktet och det yttersta granulära skiktet genom elektriska impulser.

Dessa celler har stor betydelse för balans och koordination. Enkelt beskrivet så förlorar hästen uppfattning om utrymme och avståndsbedömning, vilket gör att den får problem med balans och koordination/blir ostadiga och vingliga.

När uppstår symtomen

I de flesta fall börjar neuronerna att förtvina strax efter att djuret fötts och man kan se de första symtomen när djuret är under sex månader. Men det kan även dröja flera år innan man ser något märkbart i och med att tillståndet/symptomen utvecklas gradvis. Hur allvarligt drabbad hästen blir beror på antalet skadade celler och därigenom mängden avbrutna elektriska impulser.

Cerebellar Abiotrophy är annorlunda mot Cerebellar

Hypoplasia, där fölet föds med degenererade Purkinjeceller.

Beduinernas originalaraber

CA har funnits sedan beduinernas originalaraber och varit känt sedan 1840.

Forskning har pågått länge, men fick ett stort genombrott 1967 då Max T Sponseller publicerade en studie under namnet Cerebellar Hypoplasia, baserat på 21 fall rapporterade i Kalifornien, Maryland, Michigan, Minnesota och England. Studien publicerades under namnet “Equine cerebellar hypoplasia and degeneration” *Proceedings of the 13th annual convention of the American Association of Equine Practitioners*, 1967, p. 123-126.

Forskningsresultatet påvisade att det var möjligt att sjukdomen var genetiskt och uppkom genom inavel.

1973 kom A.C. Palmer med en studie gjord i England mellan 1968-1972 där man indikerade att det var genetiskt, inte nödvändigtvis kopplat till inavel, men att det förekom vid återkommande linjeavel. Inte förrän 1987 kunde Alexander de Lahunta genom sin test på arabhästar bekräfta den genetiska ärvbarheten.

Detta sammanföll med den omfattande forskning som Ann T. Bowling gjorde på 80-talet med utvalda hästar på UC Davis. Även om hennes forskning aldrig blev publicerad på grund av hennes plötsliga död, så bevisade hon att CA var en genetisk betingad sjukdom

som var autosomal recessiv och att den ansågs uppkomma genom att en enstaka allel (variant av gen) muterat och inte genom en kombination av flera muterade alleler.

Vid det här laget hade Cerebellar Abiotrophy blivit åtskilt från Cerebellar Hypoplasia genom påvisandet att CA börjar efter fölet är fött och inte under utvecklingen i livmodern som hos CH.

Max T. Sponsellers son Bret A. Sponseller publicerade 1994 och 1995 två detaljerade rapporter baserade på sin fars studier. Studier i detta ämne fanns även i en gemensam satsning mellan universitet i Gent, Finland och Bern, vilka publicerades i Tyskland av H. Gerber. Hans son Vinzenz Gerber har fortsatt sin fars forskning tillsammans med den molekyllära vetenskapsmannen Tosso Leeb (Horse Genome Project) för att söka fler svar om CA. Gerber och Leeb arbetar nära med Dr. Cecilia Penedo på University of Davis i Kalifornien.

Cecilia Penedo och hennes assistent Leah S. Brault fortsatte Dr. Ann T Bowlings forskningslinje och 2005 hade de tillsammans med Thomas R. Famula lyckats skapa DNA-markörer för CA. I september 2008 kunde de erbjuda allmänheten ett DNA-test baserat på de markörer man redan samlat in. I december 2008 hade 20 drabbade föl analyserats under de senaste fem åren med ytterligare information från över 250 till dessa relaterade hästar, vilket